

CONHEÇA DUCHENNE

Cada dia conta



*Identifique a tempo os doentes com
Distrofia Muscular de Duchenne*

Quando solicitar um estudo da CK? ^{1-5,10}

Se uma criança não cumpre as etapas do desenvolvimento, tal pode ser devido a uma patologia neuromuscular.^{1,2}

Níveis elevados de CK refletem dano muscular, uma criança com sinais e sintomas da patologia neuromuscular e CK elevada deve ser referenciada a um especialista.^{1,2,4,5}

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) tem particular importância uma vez que é a mais frequente, afetando aproximadamente 1 em 3600-6000 recém nascidos do sexo masculino.^{1,2}

O papel do médico pediatra é fundamental no reconhecimento dos sinais e sintomas precoces de uma eventual patologia neuromuscular e na sua referência o quanto antes a um especialista adequado.^{1,3,9}

Estudo da CK:

Em doentes do sexo masculino e perante algum destes critérios, recomenda-se a realização da análise dos níveis de CK para confirmar ou excluir o diagnóstico da doença de Duchenne.

- 1.** Atrasos não específicos do desenvolvimento (afetando tanto competências motoras como de aprendizagem ou linguagem)
- 2.** Não caminha de forma adequada aos 18 meses
- 3.** Níveis elevados das transaminases, sem causa hepática clara

Se níveis de CK elevados deve referenciar a um especialista. Níveis normais de CK não excluem totalmente uma alteração a nível neuromuscular.

Os sinais descritos nesta peça podem estar presentes em muitas outras doenças neuropediátricas, não sendo por isso específicos da distrofia muscular de Duchenne.

Para obter mais informações sobre Duchenne visite

<https://duchenneet.pt/>

Faça com que cada dia conte

Referencias: **1.** van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074-1077; **2.** Birnkrant D, et al. Lancet Neurol. 2018;17:251-267; **3.** Birnkrant DJ, et al. Lancet Neurol. 2018;17:445-455; **4.** Aartsma-Rus A, Ginjaar IB, Bushby K. J Med Genet 2016;53:145-151; **5.** National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorder. Developmental delays, do a CK. Developmental Delays, Do a CK. <https://childmuscleweakness.org/ck-test/> acceso Junio 2019 **6.** Noritz GH, et al. Pediatrics. 2013;131:e2016-e2027; **7.** Centers for Disease Control and Prevention. Indicadores del desarrollo. https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/other-lang/LTSAE_Booklet_MilestoneMoments_SPAN-2019-P.pdf. Acceso Junio 2019; **8.** Lurio JG, et al. Am Fam Physician. 2015;91:38-44; **9.** Ciafaloni E, et al. J Pediatr. 2009;155:380-385. **10.** Nascimento Osorio A, et al. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. Neurología. 2017. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>.